

Postoperatoriu pacienții au fost supravegheați în staționar, cu monitorizarea zilnică a stării generale și locale, cu repetarea probelor biologice și a unor examinări imagistice funcționale, ca uroflowmetria. În continuare, pacienții au fost chemați activ la examinare timp de 3 luni după operație, iar apoi – o dată în an timp îndelungat (până la 6 ani în studiu prospectiv efectuat). În caz de adrese de sinestător în legătură cu complicațiile precoce sau la distanță după corecția chirurgicală a stricturii de uretră, pacientul a fost supus examenului clinico-paraclinic în momentul adresării.

Concluzie

Conform studiului efectuat inflamația infecțioasă reprezintă cea mai frecventă cauză a stricturilor uretrale dobândite, fiind responsabile în 48,4% din cazurile analizate pe parcursul a 12 ani. Traumatismele urmează inflamația infecțioasă printre cauzele stricturilor uretrale, fiind întâlnite la 34,2% din pacienții analizați. Ultimul loc ca frecvență ocupă stricturile iatrogene, care au fost diagnosticate la 17,4% pacienți.

Bibliografie

1. BRANDES S., editor, Urethral reconstructive surgery // „Current clinical urology” series, Humana press, USA, 2008, 357 pp.
 2. SANTUCCI R., JOYCE G., WISE M., Male urethral stricture disease // J. Urol., 2007; 177:1667–1674.
 3. ТРАПЕЗНИКОВА М., БАЗАЕВ В., УРЕНКОВ С., Сравнительный анализ исходов открытых и эндоскопических методов лечения стриктур задней уретры у мужчин // Урология, 2004 Янв.-Февр.;(1):47-54.
-

CAZ CLINIC: SINDROMUL MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER, FORMA ATIPICĂ

CLINICAL CASE: MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER SYNDROME, ATYPIC FORM

Lilia Chirița¹, Sergiu Bejan², Victor Bobu¹, Constantin Guțu², Vladimir Caraion¹, M. Gaidău¹, Eduard Pleșca²

¹ Secția Urologie IMSP SCM „Sf. Treime”

² Catedra Urologie și Nefrologie Chirurgicală, USMF „N. Testemițanu”

Summary

The Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH) syndrome is a rare anomaly in the prenatal development of the female genital tract. In this paper we report a clinical case of this syndrome observed in its atypical form with affected urogenital system, as well as uterine and renal agenesis. This case is interesting, as the patient did not receive any specific treatment associated with the syndrome until the age of 29. We provide a detailed description of the clinical case, its specifics and anamnesis. A literature review on the prenatal development of the female genital tract, urogenital system and the renal agenesis is also given.

Introducere

Articolul prezintă un caz de anomalie de dezvoltare a aparatului urogenital feminin, sindromul Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (sindromul MRKH), care a fost descris prima dată în 1838 de Rokitansky. Se manifestă prin atrezia vaginului și a uterului, în asociere cu anomalii de structură, dislocație a rinichilor [1, 2].

Asocierea cu dereglările scheletului (preponderent suferă schimbări regiunea lombară a coloanei vertebrale)

se întâlnește în sindromul MRKH aproximativ în 10-20 % cazuri [1, 3].

În majoritatea cazurilor malformația este diagnosticată la vârsta pubertară, când se manifestă amenoreea.

Tratamentul pacientelor cu sindromul MRKH urmărește scopul de a forma organele sexuale, ce i-ar permite să ducă viață sexuală și, dacă e posibil, de tratat infertilitatea, cauzată de malformația tractului genital [1, 4, 5].

Prezentare caz clinic

Pacienta de 29 ani, spitalizată în mod urgent la 31.05.2007, cu acuze la dureri în abdomen în flangul stâng și anurie de 16 ore.

Colectarea anamnezei, efectuarea investigațiilor clinice-laborator și instrumentale (USG organelor interne, rinichilor, vezică urinară, urografia intravenoasă, tomografia computerizată axială spiralată a bazinului mic, cistoscopia vezicii urinare) a relevat următoarele caracteristici:

1. Analiza generala a sângelui fără particularități, analiza biochimică a sângelui: Urea-8,3 mmol/l, Creatinina -0,15 mmol/l.

2. Tabloul USG-ic depistează anomalie de dezvoltare. Rinichiul drept nu se vizualizează, Rinichiul stâng 13,4 - 9,8 cm, parenchimul 2,4 cm. Bazinetul dilatat până la 8,4 cm. Rinichiul stâng distopat în bazinetul mic. (Fig. 1)

3. Tot atunci a fost efectuată cistoscopia. La examenul exterior s-a depistat o altă anomalie de dezvoltare, un clitor rudimentar și atrezia vaginului (Fig. 2). Pacienta are constituție normostenică, obezitate gr. I-II, semnele sexuale secundare dezvoltate adecvat, corespund vârstei.

Din anamnesic, anomalia ginecologică a fost depistată la vârsta de 12 ani, când mama pacientei a observat lipsa menstruațiilor la fiică, și a consultat un ginecolog. Amenoreea a fost absolută pe tot parcursul vieții, precum și lipsa vieții sexuale în orice formă.

Cistoscopia: Volumul vezicii urinare mic. Meatul ureteral stâng situat cu 1-1,5 cm mai median ca de obicei, meatul drept n-a fost vizualizat. S-a reușit de a introduce cateterul ureteral №3 (№ 5 a întâlnit un obstacol de netrecut la 5 cm de la meat) până la 25 cm. Urina se elimină cu șuviță tensionată.

S-a efectuat radiografia ascendentă, care determină rinichi unic pe stânga distopat în bazinul mic și ureterul de o lungime obișnuită ondulat în bazin (Fig. 3)

Pacienta a urmat un tratament cu spasmolitice, antibacteriale timp de 5 zile. Primele zile diureza alcătuită 2500-3000 ml urină. După înlăturarea cateterului s-au restabilit micțiunile desinestător, diureza fiind adecvată (în jurul la 1200 ml). Datele de laborator s-au normalizat și peste 8 zile pacienta a fost externată în stare satisfăcătoare, cu diagnosticul: Anomalie de dezvoltare a sistemului urogenital; rinichi unic pe stînga distopat în bazinul mic, micronefrolitiază, atrezia vaginului.

La 23.06.2007 pacienta din nou este spitalizată cu anurie de 6 ore, cazul este rezolvat prin aplicarea medicației infuzionale cu dezagregante, spasmolitice, fără aplicarea cateterizmului renal.

Este efectuată urografia intravenoasă (Fig. 4).

La tomografia computerizată, se depistează rinichiul stâng în bazinul mic și nu se vizualizează uterul și anexele (Fig.5).

Examenle USG ulterioare la fel nu au vizualizat uterul și anexele.

Ulterior timp de 3 ani pacienta este spitalizată o dată în an, iar pe parcursul anului 2010 de 4 ori cu aceleași acuze și simptome, cu anurie în mediu de 6-8 ore, uremie moderată (16-24 mmol/l), și de fiecare dată după instalarea cateterului ureteral cazul se rezolvă și pacienta este externată în stare satisfăcătoare.

Însă cu fiecare spitalizare tabloul USG a rinichiului este mai dezastruos, se manifestă o transformare hidronefrotică a rinichiului. La ultima spitalizare pe 22.08.2010 la USG: ren st. 13,7 cm pe 5,6 cm, parenchimul renal 0,7-0,8 cm, ZPC dilata-

tă, bazinetul 6,5cm. Fiecare spitalizare ulterioară manifestă progresarea hidronefrozei (Fig. 6). Ureea și creatinina ating cifrele de 34 mmol/l și respectiv 0,65 mmol/l.

Discuții

Mecanismele moleculo-genetice specifice, care declanșează anomalii de dezvoltare a aparatului uro-genital nu sunt clarificate până la urmă. Sunt mai multe perioade în dezvoltarea embrionului, când el este vulnerabil acțiunii factorilor nocivi externi, ce dereglează evoluția lui normală.

Până în prezent nu e clar, cum se moștenește acest sindrom. Pacientele cu sindromul MRKH după fenotip (înfățișare) și genotip (complexul de cromosomi) sunt femei cu complexul cromosomic 46,XX. La examinarea familiilor s-a determinat că sindromul se moștenește după tipul autosom-dominant de transmitere a genomului mutant prin rudele de gen masculin [3, 6].

Factorii etiologici, care influențează organismul în perioada embrională, și aduc la malformații sunt următoarele:

- Insuficiența substanței MIS (mullerian-inhibiting substance), bioactivă, care reglează evoluția ducturilor Müller din care se formează organele sexuale feminine.
- Insuficiența receptorilor de estrogeni în ducturile Müller (izvorul dezvoltării organelor sexuale feminine).
- Dereglarea formării și dezvoltării ducturilor Müller sub influența substanțelor teratogene.
- Mutații genetice sporadice [6].

În sindromul MRKH dereglările structurii vaginului pot fi manifestate prin lipsa totală a vaginului sau malformații parțiale.

Se cunosc 2 forme (A și B) a sindromului MRKH. În forma A pacientele au un uter normal, trompe uterine normale, dar se manifestă atrezia parțială sau totală a vaginului. Forma B se manifestă prin uter asimetric, cu dereglarea structurală a trompelor uterine, sau chiar lipsa lor. În afară de aceasta, în forma B mai frecvent se întâlnesc anomalii de dezvoltare a tractului urinar. O treime din pacientele cu sindromul MRKH au dereglări de structură, localizare a unui sau ambilor rinichi, care se depistează la investigațiile radiologice, TC, USG [2, 3]. Thompson și Lynn în 1966 au dovedit că dereglările în formarea organelor genitale se asociază cu dereglările formării tractului urinar de la 25 la 89 %, adică sindromul MRKH se întâlnește la una din 4.000-5.000 de fetițe nou născute. Deseori patologia este depistată doar în perioada pubertară, atunci când se descoperă amenoreea primară, ori apar dureri suprapubiene cauzate de ocluzia tractului sexual [3].

Atrezia uterului și vaginului este o altă cauză a amenoreei primare [2].

Diagnosticul sindromului Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser.

Acuzele au o valoare considerabilă:

- Amenoreea, cauzată de anomalia sau lipsa uterului;
- Dureri abdominale cu caracter periodic (ciclic), cauzate de funcția hormonală normală a ovarelor;
- Infertilitatea cauzată de anomalii structurale a uterului și vaginului;
- Imposibilitatea efectuării actelor sexuale cauzate de atrezia vaginului;
- Dereglări a funcției aparatului urinar cauzate de procese inflamatorii care însoțesc aceste dereglări;

- Pot fi prezentate acuze la dureri lombare, artralгии, cauzate de anomaliiile de dezvoltare a scheletului;
- Trebuie de atenționat anamneza în privința bolilor ereditare la rudele apropiate.

Examenul obiectiv este a doua etapă de diagnostic. Pacienta are o constituție normostenică, fenotip feminin, prezența semnelor secundare sexuale. La examenul ginecologic se depistează anomaliiile prezente, care apoi sunt confirmate prin examenele USG, radiografic, TC [2, 3].

Următorul pas în diagnosticul sindromului MRKH este examinarea genetică a cromozomilor pentru a diferenția patologia dată de alte malformații genetice.

Pentru diagnosticul și aprecierea tacticii de tratament a sindromului MRKH este necesar de a efectua consultațiile endocrinologului, ortopedului, psihiatrului, urologului, geneticianului. În afară de corecție chirurgicală astfel de paciente necesită ajutorul psihiatrului pentru corijarea devierilor psihice, pentru a concretiza corect statutul personal, volumul și necesitatea intervențiilor chirurgicale, cât și consecințele posibile.

Paciențelor cu un singur rinichi este indicată terapia de "scutire" a rinichiului: respectarea regimului de lucru și odihnă, limitarea eforturilor fizice, excluderea preparatelor nefrotoxice, depistarea și sanarea focarelor de infecție, tratamentul medicamentos și fizioterapeutic [2, 4].

Medicația trebuie îndreptată spre sporirea microcirculației, fortificarea pasajului urinar, indicarea antibacterialelor și uroantisepticelor în infecțiile urinare, imunomodulatoarelor

la necesitate, uroliticelor și fitopreparatelor în dereglările proceselor dismetabolice.

În cazurile apariției simptomatice neurologice este antrenat în tratament neurologul [4].

În decizia tratamentului chirurgical a rinichiului malformat se va reieși din gradul de insuficiență renală. Nefrectomia va fi efectuată, atunci când vor fi epuizate toate rezervele tratamentului conservativ, iar insuficiența renală va fi ireversibilă. Următorul pas este tratamentul prin hemodializă, iar în perspectivă transplantul renal [2].

În plan de ameliorare a calității vieții se recomandă plastia vaginului în copilărie. În caz de infertilitate (sindrom MRKH tip A sau tip B) se recomandă respectiv fertilizare *in vitro* ori adoptare de copii [4, 5].

Concluzii

Anomalia de dezvoltare a aparatului urogenital, sindromul MRKH tipul B, se întâlnește la 89% din numărul de malformații a aparatului urogenital [2]. Diagnosticarea malformației date la o etapă timpurie, tratamentul adecvat de corecție a aparatului genital duce la păstrarea funcției renale și poate face viața acestor femei normală.

În cazul concret corecția aparatului genital a fost ratată și în prezent pacienta refuză un astfel de tratament. În perspectivă pacienta este candidat pentru tratamentul de substituție a funcțiilor renale.

Bibliografie

1. KING LA, SANCHEZ-RAMOS L, TALLEDO OE, REINDOLLAR RH. Syndrome of genital, renal, and middle ear anomalies: a third family and report of a pregnancy. *Obstet Gynecol.* 1987; 69:491–493.
 2. WINTER JS, KOHN G, MELLMAN WJ, WAGNER S. A familial syndrome of renal, genital, and middle ear anomalies. *J Pediatr.* 1968; 72:88–93.
 3. BIEDEL CW, PAGON RA, ZAPATA JO. Mullerian anomalies and renal agenesis: autosomal dominant urogenital adysplasia. *J Pediatr.* 1984; 104:861–864.
 4. EDMONDS DK. Congenital malformations of the genital tract and their management. *Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol.* 2003; 17:19–40.
 5. WEIJENBORG PT, TER KUIJLE MM. The effect of a group programme on women with the Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome. *Bjog.* 2000; 107:365–368.
 6. CH. SULTAN, A. BIASOM-LAUBER, P. PHILIBERT. Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser syndrome: recent clinical and genetic finding. *Gynecol Endocrinol* 2009;25(1):8-11
-